

ESTUDIO GENÉTICO DEL CÁNCER GÁSTRICO HEREDITARIO

SECUENCIACIÓN Y ANÁLISIS DE POSIBLES DELECCIONES (MLPA) DEL GEN CDH1

DATOS DEL MÉDICO

Nombre:	
1 ^{er} Apellido:	
2 ^o Apellido:	
Cargo:	
Dirección:	
CNP:	
Nº Teléfono:	

DATOS MUESTRA

Referencia Interna:	
Referencia Externa:	
Procedencia:	
Tipo de Muestra:	
Lote:	
Fecha de recepción:	
Fecha del informe:	

DATOS DEL PACIENTE

Nombre:	
1 ^{er} Apellido:	
2 ^o Apellido:	
Fecha de Nac.:	
Género:	
ID Paciente:	
Origen étnico:	

RAZÓN PARA LA JUSTIFICACIÓN DEL ESTUDIO

Paciente con cáncer gástrico a los 30 años y antecedentes familiares también con cáncer gástrico.

METODOLOGÍA

Extracción de ADN a partir de sangre. Realización del análisis mediante amplificación por PCR de los exones codificantes y regiones de splicing del gen CDH1 (OMIM ID: 999) y posterior secuenciación analítica. Análisis de los resultados mediante la comparación con la secuencia de referencia (RefSeq: NG_008021.1 GI:190341080, 4-Mayo-2014) y búsqueda de mutaciones asociadas a la enfermedad.

Realización del análisis mediante estudio de las posibles deleciones o inserciones en gen CDH1 mediante MLPA (SALSA MLPA P083-C2 probemix) (MRC-Holland). Análisis de los resultados mediante el software GeneMapper Ver. 4.0 y Coffalyser.

Limitaciones: Este análisis no incluye información de todas las regiones intrónicas del gen CDH1.

RESULTADOS

NO se han detectado variantes patogénicas ni deleciones/inserciones en la secuencia del gen CDH1 que pudieran estar asociadas con la enfermedad.

DIAGNÓSTICO

NO se han detectado variantes patogénicas ni deleciones/inserciones en la secuencia del gen CDH1 que pudieran estar asociadas con el cáncer gástrico hereditario.

Por tanto, **NO** existen indicios que pudieran indicar la presencia de cáncer gástrico hereditario debido a mutaciones ni reordenaciones en el gen CDH1.

Fecha de informe: 19 de Mayo de 2015 Director científico Director de laboratorio

Este informe contiene 1 página
Página 1 de 1

